

Desordenes de hormonas y enzimas

Hipotiroidismo congénito

En este desorden, la glándula tiroides no está trabajando apropiadamente. Sin tratamiento un bebé con hipotiroidismos no crecerá con funciones normales y quizás desarrolle severo retraso mental. Un bebé con hipotiroidismo congénito debe tomar medicina especial para poder tratar este desorden.

Hiperplasia adrenal congénito

En este desorden, el cuerpo de las glándulas adrenal no trabaja normalmente. Bebés con hiperplasia adrenal congénito no crecen o maduran de la forma correcta. Alguno de estos bebés posiblemente muera. Un bebé con este desorden puede ser tratado con medicina.

Deficiencia biotinidasa

En este desorden, el cuerpo del bebé no puede usar biotina, una vitamina en la comida. Sin biotina, los niños no pueden desarrollarse de una buena forma. Para tratar este desorden, los bebés deben tomar una fórmula especial de biotina en cápsulas o tabletas.

Nota: hay otros desordenes en las hormonas y encimas que no pueden ser encontrados haciéndole una prueba de sangre al recién nacido.

Desordenes Genéticos

Hemoglobinopatías y características de hemoglobinopatías

Hemoglobinopatías son desórdenes en la sangre. Ellos pueden causar glóbulos rojos malformados, anemia, dolor severo, y alto riesgo de infecciones. Algunas medicinas son usadas para tratar estos desórdenes. Si su niño tiene características de hemoglobinopatías, el no está enfermo pero puede desarrollar después hemoglobinopatías.

Anemia falciforme

Este desorden es una hemoglobinopatía. Esto causa glóbulos rojos de forma anormal, anemia y otros problemas de salud. Se usa medicina para tratar la anemia.

Rasgo Drepanocítico

Tiene un gen que hace que los globulos rojos tengan forma de hoz y un gen que hace de forma norma los globulos rojos. Los bebés no están enfermos. No se necesita tratamiento.

Fibrosis cística

Este desorden causa severos problemas pulmonares y digestivos haciendo los fluidos del cuerpo gruesos y pegajosos. Bebés pueden tener infecciones graves en los pulmones y no pueden digerir bien la comida. Para tratar este desorden, bebés toman medicina para ayudar a pelear contra las infecciones y enzimas que ayudan a digerir la comida.

Nota: hay otros desordenes genéticos que no pueden ser encontrados por medio de una prueba de sangre al recién nacido.

¿Qué le pasa a la muestra de sangre del bebé después de que el laboratorio termina de analizarla?

DHEC destruirá la muestra de sangre de su bebé una vez ya no la necesite para pruebas. No será usada en investigación o para ningún otro propósito que la prueba para el recién nacido. Si usted tiene alguna pregunta sobre cómo la muestra de sangre de su recién nacido es manejada, llame a Women and Children Services, Newborn Screening Follow-up Program, al (803) 898-0767 o a Bureau of Laboratories al (803) 896-0800.

¿Qué más puedo hacer para cuidar a mi bebé?

Asegurase que su bebé tiene chequeos regulares. Conjuntamente con el examen del recién nacido, los chequeos le ayudan a asegurarse de que su bebé está saludable y que los problemas son encontrados antes de que se vuelvan graves.

Para más información, por favor contacte al

- Departamento de Salud
- SC DHEC Newborn Screening Follow-up Program

Division of Women and Children's Services
Box 101106
Columbia, SC, 29211
Teléfono (803) 898-0767

Glosario:

Glándula adrenal - órgano en el cuerpo que hace que las hormonas ayuden al cuerpo manteniendo los niveles normales de "minerales del agua" como el sodio y potasio y mantener el crecimiento adecuado.

Aminoácidos- pequeños componentes que son los bloques de construcción de proteínas

Anemia – Una condición en la sangre que puede causar debilidad y otros problemas

Desorden – en este folleto, es un problema de salud con el cual el recién nacido ha nacido

Encima – proteínas en el cuerpo que hace que el cuerpo trabaje apropiadamente

Genes- regulan las formas que ciertas células son hechas en el cuerpo

Genética - relacionado con los genes

Hormonas - los mensajes químicos del cuerpo

Metabolismo – el proceso físico y químico que ocurre en las células del cuerpo, incluyendo el cambio de comida dentro del tejido vivo y el cambio del tejido vivo en energía y los desperdicios de los productos.

Glándula tiroides – órgano en el cuerpo que hace a las hormonas proveer ayuda al cuerpo para crecer y madurar apropiadamente.



www.scdhec.gov

Nosotros promovemos y protegemos la salud del público y la del medio ambiente.

ML-025096 6/2010

Pruebas de sangre del recién nacido para la salud de su bebé



South Carolina Department of Health and Environmental Control

Pruebas de sangre del recién nacido para la salud de su bebé

A veces los padres se preocupan por la salud del bebé que está por nacer. Normalmente, un bebé que se ve saludable está saludable. Pero a veces, puede que no sea verdad. Un bebé puede tener problemas que no se ven. Si estos problemas no se tratan, pueden causar retraso mental, crecimiento anormal, infecciones peligrosas o hasta la muerte.

El objetivo del Newborn Screening Program (Programa de Pruebas de Sangre de los Recién Nacidos) del Departamento de Salud y Control Ambiental de Carolina del Sur (DHEC) es encontrar los desórdenes que le causan al recién nacido dichos problemas.

Este folleto le explicará de qué se tratan las pruebas de sangre del recién nacido, los problemas de salud (enfermedades) para los cuales se hacen los exámenes y qué debe hacer si se detectan estas enfermedades. Un glosario al final del folleto le puede ayudar a entender algunas de las palabras usadas en el folleto. También sugerimos que haga preguntas—la enfermera o el doctor de su bebé o DHEC le pueden ayudar.

¿Qué son las “pruebas de sangre del recién nacido”?

Estas pruebas son exámenes de la sangre que buscan enfermedades escondidas en los recién nacidos.

Todos los bebés son examinados inmediatamente después de nacer, para la detección de varios desórdenes genéticos y químicos. Se analiza una pequeña muestra de sangre del bebé. Se toma la muestra al pinchar el talón del bebé. La sangre se envía al laboratorio de DHEC para los exámenes. Si se descubre un problema, el tratamiento a tiempo puede darle a un bebé mayor posibilidad de una vida saludable.

La ley de Carolina del Sur requiere las pruebas de sangre del recién nacido.

¿Qué pasa si mi bebé parece muy saludable? ¿Son estas pruebas realmente necesarias?

Sí. La mayoría de los bebés que tienen uno de estos desórdenes parecen saludables cuando nacen. La mayoría ha nacido en familias sin historial de estos problemas. La prueba de sangre es la única forma en que los desórdenes pueden ser encontrados tempranamente, antes de que ocurran serias enfermedades, incluso la muerte.

La oportunidad de tener uno de estos desórdenes es pequeña.

¿Por que hay una ley estatal que requiere estos exámenes?

Estos desórdenes son poco comunes, pero son MUY GRAVES. Examinar a cada bebé al nacer es la mejor forma de asegurarse de que todos los bebés que tienen ese desorden sean encontrados rápidamente. De esa manera se les puede tratar de inmediato.

¿Qué tan exactos son los resultados?

Los resultados de los exámenes para los recién nacidos son correctos casi todo el tiempo, pero ningún examen es perfecto. En muy raros casos, un bebé con un resultado “normal” del examen para recién nacidos puede ser diagnosticado con uno de los desordenes del examen del recién nacido más tarde en la vida.

¿Cómo obtendré los resultados de las pruebas de mi bebé?

Su doctor le dará los resultados de los exámenes en la primera cita de su bebé. Por esta razón, es muy importante que usted escoja un doctor para su bebé antes de que él o ella nazca. Dele al hospital el nombre del doctor que se hará cargo de su bebé, así ellos se estarán seguros de que el doctor de su bebé está escrito en el formulario del cuidado del recién nacido. Los resultados de los exámenes se envían por correo a ese doctor. Los resultados se envían también al lugar donde nació su bebé. Los resultados son enviados por correo entre 14 días después de que la muestra de sangre fue recibida en el laboratorio.

Si un resultado positivo se encuentra, se notifica al doctor inmediatamente. El doctor le contactará a usted. Un segundo examen puede ser necesario.

Si el resultado muestra que su bebé tiene rasgos de Anemia Falciforme u otros rasgos parecidos, un consejero especial entrenado por una organización comunitaria regional de anemia falciforme también le llamará.

¿Qué significa si me dicen que mi niño necesita un segundo examen?

Hay cuatro razones por las cuales puede ser necesaria una segunda prueba

1. La primera muestra de sangre no pudo ser usada para la prueba.
2. La primera muestra de sangre ha sido sacada de su bebé antes de que pasaran 24 horas después del nacimiento del bebé.
3. La primera muestra de sangre ha producido un resultado positivo que es falso.
4. Hay una pequeña posibilidad de que su bebé sufra de uno de dichos desórdenes.

Si a usted se le pide hacerle una segunda prueba a su bebé, por favor, ¡hágalo rápidamente!

Aunque llevar a su bebé a la segunda prueba puede ser motivo de mucha ansiedad, es importante que el examen de cada bebé esté

libre de error. Como regla general, sólo cuando el segundo análisis del bebé resulte anormal, su doctor pensará que su bebé tiene uno de los desórdenes. En algunas ocasiones, su doctor empezará el tratamiento antes de conocer los resultados del segundo análisis. Mientras más temprano empieza el tratamiento, mayores son las posibilidades de que un bebé con uno de estos desórdenes crezca saludable.

¿Puede mi bebé curarse, si tiene uno de estos desórdenes?

No. Si embargo, todos estos desórdenes pueden ser tratados. Con tratamiento, los efectos más graves pueden ser disminuidos y a veces evitados al iniciarse lo más pronto posible.

¿Que desórdenes son examinados en Carolina del Sur?

En el cuadro de pruebas de Carolina del Sur se encuentran:

- Desórdenes metabólicos (aminoácido, carbohidratos, ácido orgánico, ácido grasoso)
- Desórdenes hormonales
- Desórdenes enzima
- Desórdenes genéticos

Estos desórdenes son explicados en este folleto.

Desórdenes Metabólicos

Fenilcetonuria (FC)

Este desorden de aminoácidos mantiene el cuerpo de los bebés desde el principio sin poder usar ciertas proteínas (aminoácidos) que se encuentran en la leche materna o la fórmula para infantes. Un aminoácido llamado fenilalanina construye en los bebés sistemas y pueden dañar las células de crecimiento en el cerebro y pueden causar retraso mental. Para tratar este desorden, los doctores pueden darle a bebés una fórmula especial y dieta baja en fenilalanina.

Desórdenes aminoácidos que son menos comunes.

- Homocistinuria
- Enfermedad de la orina del jarabe del arce
- Citrulinemia
- Aciduria Argininosuccinica
- Tirosinemia

Estos desórdenes pueden causar convulsiones y daño grave de cerebro. Para tratar estos desórdenes, los doctores pueden poner a los bebés en una dieta planificada.

Galactosemia

Este desorden de los carbohidratos significa que los bebés no pueden usar el azúcar, llamada galactosa, que es encontrada en la fórmula para niños con leche de vaca y leche materna. Bebés que no son tratados pueden desarrollar en su vida infecciones graves y retraso mental. Para tratar este desorden los bebés deben ser alimentados con fórmula infantil a base de soya.

Desórdenes ácidos orgánicos

Los bebés que tienen estos desórdenes no pueden desechar ciertos productos de su sangre. Ellos pueden entrar en coma si no son tratados. Bebés con estos desórdenes pueden ser tratados con una dieta especial y medicina. Algunos de estos desórdenes son:

- Acidemia Propiónica
- Acidemia Metilmalónica
- Acidemia Malónica
- Deficiencia Isobutiril-CoA dehidrogenasa
- Acidemia Isovalérica
- Deficiencia 2-Metilbutiril-CoA Dehidrogenasa
- Deficiencia 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa
- Deficiencia beta Ketotiolase
- Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase
- Deficiencia 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa
- Deficiencia Múltiple de CoA Carboxilasas
- Aciduria Glutarica Tipo I

Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ácidos grasos de cadena mediana (MCAAD)

Este desorden de ácido grasoso causa que el cuerpo del bebé no pueda usar ciertos tipos de grasa para hacer energía. Bebés con MCAAD pueden enfermarse gravemente si ellos están enfermos y no pueden comer normalmente. Ellos pueden tener problemas respirando y tienen ataques. Sus corazones pueden dejar de palpar. Para tratar este desorden, los bebés deben comer a cada dos horas y recibir atención médica inmediata cuando se enferman.

Desordenes de ácidos grasos menos comunes

- Deficiencia de la cadena mediana de Ketoacil coA tiolase.
- Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta
- Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta y mediana
- Deficencia de coA Dieonil Reductasa
- Deficiencia 3-Hydroxi-Acil-CoA Dehidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
- Deficiencia de Proteína Trifuncional
- Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy largas
- Deficiencia de la proteina trifuncional
- Aciduria glutarica -Tipo II
- Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa -Tipo II
- Deficiencia Carnitina/Acilcarnitina Translocasa
- Deficiencia Carnitina/Acilcarnitina Translocasa I

Para tratar estos desordenes, el bebé debe recibir una dieta especial y medicamentos.

Nota: hay otros desordenes en el metabolismo que no pueden ser encontrados por medio de un examen médico al recién nacido.